

Genpanels*

Zie volgende pagina's voor het aanvragen van individuele genen

Basaalcelcarcinoom
 Borst- en ovariumkanker**
 Cerebrale angiopathieën/adult-onset leukoencefalopathieën
 Coffin-Siris / Nicolaides-Baraitser syndroom
 Colorectaal carcinoom**
 Episodische Ataxie
 FAMMM (Familial Atypical Multiple Mole-Melanoma)**
 Familiaire Pancreascarcinoom
 Kleine lengte (basis genpanel)*** incl. Turner analyse (monosomie X)
Indien negatief doorgaan met uitgebreid genpanel kleine lengte en skeletdysplasie
 Hereditaire Multipole Osteochondromen
 Lipodystrofie
 LYNCH syndroom**
 Migraine, familiale hemiplegische
 MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young)
 Paragangliomen en/of feochromocytomen
 Polycysteuze nierziekte (basis genpanel)***
Indien negatief doorgaan met uitgebreid genpanel cysteuze nierziekten
 Polyglutamine repeat ziektes
 Polyposis coli, adenomateus**
 Skeletspierkanalopathieën
 Spierdystrofieën / Myopathieën (basis genpanel)***

Alias

BCC-panel
HBOC-panel
CHA-panel
CSS-panel
CRC-panel
EA-panel
Melanoompanel
PaCa-panel
Groeipanel

HMO panel
LIPO-panel
Lynchpanel
FHM-panel
Diabetespanel / MODYScan
PGL-panel
PKD-panel

PolyQ
Polieppanel
Kanalopathieënpanel
Spierpanel / MuscleScan

Voor een overzicht van alle genen in de genpanels zie: <https://www.lumc.nl/over-het-lumc/afdelingen/klinische-genetica/genpanels/>

- * Dit betreft genpanel analyse met een gegarandeerde volledige dekking van de core genen.
 Gebruik voor (genpanel analyse op basis van) Whole Exome Sequencing (WES) het "Aanvraagformulier voor exoomsequencing"
<https://www.lumc.nl/over-het-lumc/afdelingen/klinische-genetica/aanvraagformulieren/>
- ** Alleen aan te vragen door klinisch geneticus
- *** Dit betreft de basis genpanels:
 Kleine lengte met 20 genen (waaronder SHOX en Turner analyse (monosomie X))
 Polycysteuze nierziekten met 4 genen (waaronder PKD1)
 Spierdystrofieën / Myopathieën met 60 genen

Gebruik voor analyse van de uitgebreide genpanels middels WES (kleine lengte/skeletdysplasie met 396 genen, Cysteuze en Ciliopathie nierziekten met 167 genen en Spierziekten met 400 genen) het "Aanvraagformulier voor exoomsequencing".

NB. NGS wordt verricht bij GenomeScan B.V.

Genoomonderzoek

Gebruik voor WES het "aanvraagformulier voor exoomsequencing".

Verstandelijke of lichamelijke ontwikkelingsstoornis, wel/niet met congenitale afwijkingen
 Microdeletiesyndroom, toelichten:
 Groeistoornissen
 Dragerschap onderzoek n.a.v. eerder CNV resultaat

onderzoek

CNV analyse
 CNV analyse
 CNV analyse
 CNV analyse

Aandoening	Type	Gen/Onderzoek
------------	------	---------------

Bloedziekten

- | | | |
|--|--------|------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Hemochromatose | Type 1 | <input type="checkbox"/> HFE |
| <input type="checkbox"/> Hemofilie (<i>Let op: 2 buizen EDTA bloed insturen</i>) | Type A | <input type="checkbox"/> F8 |
| | Type B | <input type="checkbox"/> F9 |
| <input type="checkbox"/> Hemoglobinopathie/thalassemie | | |

N.B.: Gebruik aanvraagformulier Hemoglobinopathie onderzoek

Diabetes

- | | | |
|---|------------------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> Hyperproinsulinemie | | <input type="checkbox"/> INS |
| <input type="checkbox"/> Insuline afhankelijke diabetes | | <input type="checkbox"/> INS |
| <input type="checkbox"/> MIDD (Maternally Inherited Diabetes and Deafness) | <input type="checkbox"/> m.3243A>G | <input type="checkbox"/> tRNALEU/UUR |
| <input type="checkbox"/> MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young) Type 1 | | <input type="checkbox"/> HNF4A |
| | Type 2 | <input type="checkbox"/> GCK |
| | Type 3 | <input type="checkbox"/> HNF1A |
| | Type 4 | <input type="checkbox"/> PDX1
(IPF1) |
| | Type 5 | <input type="checkbox"/> HNF1B |
| | Type 6 | <input type="checkbox"/> NEUROD1 |
| | Type 10 | <input type="checkbox"/> INS |
| <input type="checkbox"/> PNDM (Permanente Neonatale Diabetes Mellitus) | | <input type="checkbox"/> GCK |
| | | <input type="checkbox"/> INS |
| | | <input type="checkbox"/> KCNJ11 |
| <input type="checkbox"/> Persisterende hyperinsulinemische hypoglykemie | | <input type="checkbox"/> GCK |
| | | <input type="checkbox"/> KCNJ11 |

Aandoening	Type	Gen/Onderzoek
------------	------	---------------

Groeistoornissen/skeletafwijkingen

<input type="checkbox"/> Achondroplasie		<input type="checkbox"/> FGFR3
<input type="checkbox"/> Acromesomele dysplasie	Type Maroteaux	<input type="checkbox"/> NPR2
<input type="checkbox"/> NPR2-gerelateerde grote lengte		<input type="checkbox"/> NPR2
<input type="checkbox"/> Hereditaire Multipele Osteochondromen		<input type="checkbox"/> EXT1
		<input type="checkbox"/> EXT2
<input type="checkbox"/> Hypochondroplasie		<input type="checkbox"/> FGFR3
<input type="checkbox"/> Kleine lengte (geproportioneerd)		<input type="checkbox"/> GH1
		<input type="checkbox"/> GHR
		<input type="checkbox"/> GHSR
		<input type="checkbox"/> IGF1
		<input type="checkbox"/> IGF1R
		<input type="checkbox"/> IGFALS
		<input type="checkbox"/> STAT5B
<input type="checkbox"/> Kleine lengte (osteochondritis dissecans)		<input type="checkbox"/> ACAN
<input type="checkbox"/> Langer mesomele dysplasie (Leri-Weill dyschondrosteosis)		<input type="checkbox"/> SHOX
<input type="checkbox"/> Multipele epifysaire dysplasie		<input type="checkbox"/> COMP
<input type="checkbox"/> Pseudoachondroplasie		<input type="checkbox"/> COMP
<input type="checkbox"/> Thanatofore dysplasie		<input type="checkbox"/> FGFR3
<input type="checkbox"/> Van Buchem's ziekte		<input type="checkbox"/> VBCH

Immuunsysteem

<input type="checkbox"/> Chilblain lupus	Type 1	<input type="checkbox"/> TREX1
<input type="checkbox"/> Granulomateuze ziekte, chronische, X-gebonden		<input type="checkbox"/> CYBB
<input type="checkbox"/> Lymfoproliferatief syndroom		<input type="checkbox"/> XLP
<input type="checkbox"/> Mediterrane koorts, familiale (FMF)		<input type="checkbox"/> MEFV
<input type="checkbox"/> Wiskott-Aldrich syndroom		<input type="checkbox"/> WAS

Aandoening	Type	Gen/Onderzoek
------------	------	---------------

Kanalopathieën

- | | | |
|---|--------|-----------|
| o Hyperkaliëmische periodieke paralyse (HYPP) | | o SCN4A |
| o Hypokaliëmische periodieke paralyse (HOKPP) | Type 1 | o CACNA1S |
| | Type 2 | o SCN4A |
| o Myotonia congenita (Thomsen, Becker) | | o CLCN1 |
| o Myotonia permanens/fluctuans | | o SCN4A |
| o Paramyotonia congenita | | o SCN4A |

Neurogenetica

- | | | |
|--|----------------------|---|
| o Aicardi-Goutières syndroom | Type 1 | o TREX1 |
| o Alternerende hemiplegie op kinderleeftijd | Type 2 | o ATP1A3 |
| o CADASIL | | o NOTCH3 |
| o CARASIL/ CADASIL | Type 2 | o HTRA1 |
| o Dentatorubro-Pallidoluysische Atrofie (DRPLA) | | o ATN1 |
| o Episodische ataxie Type 2 | | o CACNA1A |
| o Hersenbloedingen, erfelijke (HCHWA-D) | | o APP |
| o Huntington (HD), ziekte van | | o HTT |
| o Huntington, disease-like 2 (HDL2) | | o JPH3 |
| o Hyperekplexia (familiaire Startle disease) | | o GLRA1 |
| | | o GLRB |
| | | o SLC6A5 |
| o Migraine, familiale hemiplegische (FHM) | | o ATP1A2 |
| | | o CACNA1A |
| | | o SCN1A |
| o Myoclonie dystonie | | o SGCE |
| o Neuronale Ceroid Lipofuscinose (NCL) | Juveniel | o CLN3 |
| | Laat infantiel | o TPP1 (CLN2) |
| | Laat infantiel | o CLN6 |
| | Laat infantiel | o CLN8 |
| | Laat infantiel/adult | o PPT1 (CLN1) |
| o Paroxysmale torticollis | | o CACNA1A |
| o Polyglutamine repeat ziektes | | o CACNA1A,
TBP, ATXN1, ATXN7,
ATXN2, ATXN3 en
ATN1 |
| o Retinale vasculopathie met cerebrale leukodystrofie (RVCL) | | o TREX1 |

Aandoening	Type	Gen/Onderzoek
------------	------	---------------

Oncogenetica

*Alle onderzoeken alleen aan te vragen door klinisch geneticus

- | | | |
|---|---|---|
| o | Borst- en ovariumkanker, erfelijk* | ATM
BARD1
BRCA1
BRCA2
CHEK2
PALB2
RAD51C
RAD51D |
| o | Clear cell meningioma / Familial multiple meningioma* | CCM o SMARCE1
o SMARCB1 |
| o | FAMMM (Familial Atypical Multiple Mole-Melanoma)* | o CDK4
o CDKN2A
o POT1
o BAP1
o MITF |
| o | Gastro-Intestinale Stromale Tumoren (GIST, Carney-Stratakis syndroom) | o SDHA |
| o | Hyperparathyreoïdie kaaktumor syndroom (HPT-JT/HRPT2) | o CDC73 |
| o | Lynch syndroom (HNPCC)* | o MLH1
o MSH2 (incl. EPCAM)
o MSH6
o PMS2 |
| o | Myelo-proliferatieve neoplasie (MPN, somatische mutatie) | o JAK2
(p.Val617Phe)
o MPN-combi:
JAK2 exon 12 & exon 14
(p.Val617Phe), MPL
exon 10 en CALR exon 9 |
| o | Niercelcarcinoom, erfelijk (Renal Cell Carcinoma RCC) | o SDHB |

Aandoening	Type	Gen/Onderzoek
o Paragangliomen en/of feochromocytomen		<input type="checkbox"/> MAX <input type="checkbox"/> SDHA <input type="checkbox"/> SDHAF2 <input type="checkbox"/> SDHB <input type="checkbox"/> SDHC <input type="checkbox"/> SDHD <input type="checkbox"/> TMEM127
o Polyposis coli, adenomateus*	FAP1	<input type="checkbox"/> APC (incl. GREM1)
	MAP	<input type="checkbox"/> MUTYH
	NAP	<input type="checkbox"/> NTHL1
	PPAP	<input type="checkbox"/> POLD1
	PPAP	<input type="checkbox"/> POLE
	FAP4	<input type="checkbox"/> MSH3
o Rhabdoid tumor predispositie syndroom (RTPS)*	RTPS1	<input type="checkbox"/> SMARCB1
	RTPS2	<input type="checkbox"/> SMARCA4
o Small cell carcinoma of the ovary, * hypercalcemic type	SCCOHT	<input type="checkbox"/> SMARCA4
	SCCOHT	<input type="checkbox"/> SMARCB1
o Schwannomatose*		<input type="checkbox"/> SMARCB1
Polycysteuze nierziekte		
o Autosomaal dominante polycysteuze nierziekte (ADPKD)	Dominant	PKD1 PKD2
Autosomaal dominante polycysteuze nier- en leverziekte (ADPKLD)	Dominant	GANAB
Autosomaal recessieve polycysteuze nierziekte (ARPKD)	Recessief	PKHD1
Renal cysts and diabetes syndrome (RCAD)	Dominant	HNF1B
Spierdystrofieën / Myopathieën		
Slow-channel congenitale myasthenie syndroom-4A (CMS4A)	Type 4A	CHRNE
Congenitale myasthenie syndroom-5 (CMS5)	Type 5	COLQ
Congenitale myasthenie syndroom -9 (CMS9) geassocieerd met with AChR deficiency	Type 9	MUSK
Congenitale myasthenie syndroom-10 (CMS10)	Type 10	DOK7
Congenitaal myastheen syndroom-11 (CMS11) geassocieerd met acetylcholine receptor deficiëntie	Type 11	RAPSN

<u>Aandoening</u>	<u>Type</u>	<u>Gen/Onderzoek</u>
o Congenitale myasthenie syndroom-14 (CMS14) Type 14		ALG2
		ALG14
o Congenitale myasthenie syndroom-15 (CMS15) Type 15		DMD <i>alleen MLPA</i>
		DMD <i>alleen sequencen</i>
		DMD <i>MLPA, indien negatief direct gevolgd door sequencen</i>
		EMD
		Rearrangement chromosoom 4
o Duchenne en Becker		Permissieve haplotype analyse (4qA/B)
		SMCHD1
Emery-Dreifuss (X-gebonden)		LRIF1
		DNMT3B
o Facioscapulohumerale (FSHD)	Type 1/2	
	Type 2	
o (Let op: 2 buizen EDTA bloed insturen)		
o Spierdystrofieën	Myofibrillar myopathy	MYOT
	Emery-Dreifuss muscular dystrophy (EDMD)	LMNA
	Rippling muscle disease	CAV3
	LGMD D4 / R1	CAPN3
	LGMD R2	DYSF
	LGMD R5	SGCG
	LGMD R3	SGCA
	LGMD R4	SGCB
	LGMD R6	SGCD
	LGMD R7	TCAP
	LGMD R8	TRIM32
	LGMD R9	FKRP
o Miyoshi (MMD3)	LGMD R12	ANO5
		ANO5
o Myopathie met stoornissen in het extrapiramidale systeem		MICU1
Stofwisselingsziekten		
o Bijnierhypoplasie, congenitale		NR0B1 (DAX1)
		SLC3A1
o Cystinurie		SLC7A9

Aandoening	Type	Gen/Onderzoek
-------------------	-------------	----------------------

Syndroomdiagnostiek

- | | | |
|---|---|--------------------------------|
| o Coffin-Siris syndroom | o | ARID1A |
| | o | ARID1B |
| | o | SMARCA4 |
| | o | SMARCB1 |
| | o | SMARCE1 |
| o Ellis van Creveld syndroom | o | EVC |
| | o | EVC2 |
| o Filippi syndroom | o | CKAP2L |
| o Marshall-Smith syndroom | o | NFIX |
| o Nicolaides-Baraitser syndroom | o | SMARCA2 |
| o Peters Plus syndroom | o | B3GLCT
(B3GALTL) |
| o Pitt-Hopkins syndroom | o | TCF4 |
| o Rubinstein-Taybi syndroom | o | CREBBP |
| | o | EP300 |
| o Sotos syndroom | o | NSD1 |
| o Sotos-like syndroom | o | DNMT3A |
| | o | NFIX |
| | o | SETD2 |
| | o | HIST1H1E |
| o TAR (thrombocytopenia-absent radius) syndroom | o | 1q21.1 deletie en
RBM8A SNP |
| o Weaver syndroom | o | EZH2 |

Overige

- | | | |
|---|---|--------|
| o Hypocalciurische Hypercalcemie, familiale (FHH) | o | CASR |
| | o | GNA11 |
| | o | AP2S1 |
| o Keratosis follicularis spinulosa decalvans (KFSD) | o | MBTPS2 |